



Τι σημαίνει ένα θετικό αποτέλεσμα γενετικού τεστ για Κυστική Ίνωση;

Ένα θετικό αποτέλεσμα σημαίνει ότι υπάρχει στο DNA σας ένα αντίγραφο μιας μετάλλαξης που είναι γνωστό ότι προκαλεί ΚΙΝ. Αυτό δεν σημαίνει ότι έχετε ΚΙΝ. Εάν διαπιστωθεί ότι είστε φορέας ΚΙΝ, τότε ο σύντροφός σας θα πρέπει να ελεγχθεί. Αν και οι δύο βρεθείτε να είστε φορείς ΚΙΝ, ο γιατρός ή ο γενετικός σας σύμβουλος θα συζητήσει μαζί σας τις επιλογές που έχετε για την αναπαραγωγή και τον προγεννητικό έλεγχο.



Τι σημαίνει ένα αρνητικό αποτέλεσμα γενετικού τεστ για Κυστική Ίνωση;

Ένα αρνητικό αποτέλεσμα μειώνει σημαντικά τον κίνδυνο να είναι κάποιος φορέας ΚΙΝ, αλλά δεν τον μηδενίζει. Επειδή αυτή η δοκιμή δεν ανιχνεύει όλες τις μεταλλάξεις που προκαλούν ΚΙΝ και επειδή μπορεί ακόμη να μην είναι γνωστές όλες οι μεταλλάξεις της ΚΙΝ, ένα αρνητικό αποτέλεσμα δεν μπορεί να εξαλείψει εντελώς την πιθανότητα κάποιος να είναι φορέας.

Αναφορές

1. Update on carrier screening for cystic fibrosis. ACOG Committee Opinion no. 486. American College of Obstetricians and Gynecologists. Obstet Gynecol. 2011; 117(4):1028-1031.

www.safembryo.com



safembryo
Prenatal Genetics & Research

Αθήνα: Λεωφ. Βασ. Σοφίας 82, τηλ 2130 383040
Θεσσαλονίκη: Τσιμισκή 85, τηλ 2310 250026
email: info@safembryo.com

delta επιβ. 2410 235423

ΚΥΣΤΙΚΗ ΙΝΩΣΗ

Η πιο συχνή κληρονομική ασθένεια στη λευκή φυλή.



safembryo
Prenatal Genetics & Research

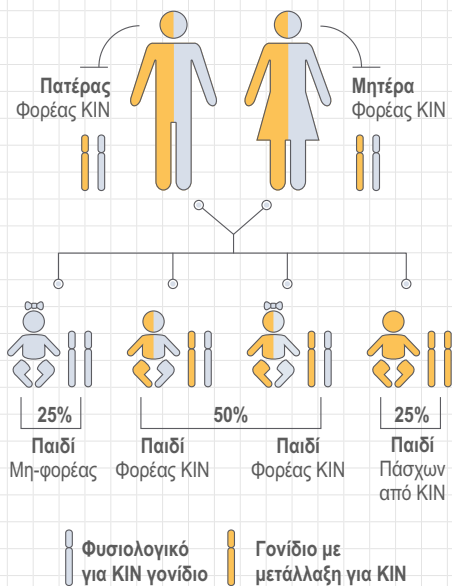
ΤΙ ΕΙΝΑΙ Η ΚΥΣΤΙΚΗ ΙΝΩΣΗ (KIN);

Η Κυστική Ίνωση (KIN) είναι μια ανίατη, ιδιαίτερα απειλητική για τη ζωή, γενετική, κληρονομική, μη μεταδοτική ασθένεια. Προκαλείται από τις αλλαγές στο CFTR γονίδιο που οδηγούν το σώμα να παράγει παχιά κολλώδη βλέννα στους πνεύμονες, το πάγκρεας και άλλα όργανα που μπορούν να επηρεάσουν την αναπνοή και την πέψη. Η KIN δεν επηρεάζει τον καθένα με τον ίδιο τρόπο. Τα συμπτώματα μπορεί να κυμαίνονται από μέτρια έως σοβαρά και μπορεί να επηρεάζουν ακόμη και τη γονιμότητα. Ο μέσος όρος ζωής ενός ατόμου με KIN είναι τα 37 έτη¹.

Στην Ελλάδα σήμερα η μέση αναλογία φορέων ως προς το γενικό πληθυσμό είναι περίπου 1/20 - 1/25. Εκτιμάται ότι περισσότεροι από 500.000 Έλληνες είναι ασυμπτωματικοί φορείς του ελαττωματικού γονιδίου KIN και ότι οι γεννήσεις παιδιών με KIN ανέρχονται στις 50-60 το χρόνο!!!

Το γεγονός αυτό καθιστά την KIN την βασική πλέον κληρονομική νόσο και στη χώρα μας.

Πως κληρονομείται η Κυστική Ίνωση;



Για να νοσήσει κάποιος πρέπει να έχει κληρονομήσει δυο παθολογικά γονίδια- ένα από τον κάθε γονιό. Αν και οι δύο γονείς είναι φορείς, υπάρχει μία στις τέσσερις (25%) πιθανότητες σε κάθε εγκυμοσύνη ένα παιδί να έχει κυστική ίνωση και μία στις δύο (50%) πιθανότητες ένα παιδί να είναι φορέας.

ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ ΚΥΣΤΙΚΗΣ ΙΝΩΣΗΣ

Οι περισσότεροι άνθρωποι που φέρουν μεταλλάξεις (αλλαγές) στο γονίδιο για KIN δεν το γνωρίζουν. Εάν εσείς και ο σύντροφός σας, φέρετε μια μετάλλαξη, το μωρό σας θα μπορούσε να κληρονομήσει KIN. Ο μόνος τρόπος για να γνωρίζετε εάν υπάρχει αυτή η πιθανότητα είναι να κάνετε ένα γενετικό τεστ.

Γενετικό τεστ ανίχνευσης φορέων Κυστικής Ίνωσης

Μέχρι σήμερα έχουν παρατηρηθεί πάνω από 1900 διαφορετικές μεταλλάξεις και πολυμορφισμοί που οδηγούν στην ίδια ασθένεια αλλά η πιο συχνή είναι η ΔF508.

Στη Safembryo διατίθενται 4 επιλογές ανάλυσης μεταλλάξεων για την KIN :

- **ΔF508 (F508del):** Περιλαμβάνει την ανάλυση της πιο συνηθισμένης μετάλλαξης που βρίσκεται στο 53% του συνόλου των ασθενών στην Ελλάδα.
- **CF 75%:** Περιλαμβάνει τον έλεγχο 36 μεταλλάξεων που καλύπτουν το 75% των συχνότερων γνωστών μεταλλάξεων στον Ελληνικό πληθυσμό.
- **CF 90%:** Περιλαμβάνει τον έλεγχο του 90% των μεταλλάξεων που έχουν βρεθεί στον ελληνικό πληθυσμό.
- **CF >98%:** Περιλαμβάνει τον έλεγχο ολόκληρου του γονιδίου CFTR συμπεριλαμβανομένων ελλειμμάτων και διπλασιασμών που εντοπίζει >98% των μεταλλάξεων στο γονίδιο.

Πρόκειται για μια απλή εξέταση περιφερικού αίματος όπου τα αποτελέσματα είναι διαθέσιμα μέσα σε μία ή τρεις εβδομάδες στον εκτεταμένο έλεγχο.



Ποιοι μπορεί να επωφεληθούν από ένα γενετικό τεστ Κυστικής Ίνωσης;

- Ζευγάρια που σχεδιάζουν να κάνουν ή περιμένουν παιδί
- Ασθενείς με ιστορικό KIN ή ανδρικής υπογονιμότητας
- Σύντροφοι φορέων ή ασθενών με KIN
- Εμβρυικά υπερηχογραφικά ευρήματα που υποδηλώνουν αυξημένο κίνδυνο για την KIN